

FONDAZIONE CARIPLO E FONDAZIONE TELETHON: IN VENETO ASSEGNATI 250.000 EURO PER FINANZIARE PROGETTI PER LA RICERCA DI BASE NELL'AMBITO DELLE MALATTIE RARE

Selezionati i migliori progetti sul bando 2022 per la ricerca di base, provenienti da tutta Italia, per studiare porzioni ancora oscure del nostro patrimonio genetico

Roma, 20 aprile 2023 - Continua la collaborazione tra **Fondazione Cariplo e Fondazione Telethon: selezionati a livello nazionale 21 nuovi progetti di ricerca di base** per un totale di circa **5 milioni di euro**. In Veneto sono stati **250.000 euro, con 1 progetto ed 1 ricercatore coinvolto**. Obiettivo dell'iniziativa congiunta, giunta ormai alla sua 2° edizione, è la comprensione di aspetti genetici e meccanismi molecolari oggi ancora **in gran parte sconosciuti o scarsamente compresi**, ma potenzialmente **utili per favorire lo sviluppo di nuove terapie per le malattie rare**.

Sebbene il **genoma umano sia stato sequenziato completamente, circa un terzo delle proteine umane non sono ancora state descritte**. Questa porzione di genoma ancora inesplorata potrebbe contribuire a chiarire nuovi meccanismi **fisiologici e patologici** e potrebbe rappresentare una miniera per scoprire nuovi percorsi terapeutici. Il **bando di Fondazione Cariplo e Fondazione Telethon** si è proposto quindi di sostenere la ricerca di base in questo ambito, ispirandosi a un'iniziativa del National Institutes of Health (NIH) focalizzata sullo **studio di quelle parti del nostro patrimonio genetico che, ad oggi, restano oscure ma dovrebbero essere "illuminate"**. In particolare, i progetti dovevano focalizzarsi sullo studio dei cosiddetti bersagli *Tdark*, definiti secondo i criteri stabiliti dall'*Illuminating the Druggable Genome Knowledge Management Center (IDG-KMC)*, per i quali non sono note informazioni sulla struttura, sulla funzione e sulla interazione con molecole e farmaci.



Maria Eugenia Soriano

Maria Eugenia Soriano dell'Università degli Studi di Padova si dedicherà alle **encefalomiopatie di origine mitocondriale**, patologie genetiche rare che colpiscono principalmente in età pediatrica e sono causate da mutazioni nei mitocondri, degli organelli cruciali per la vita delle cellule. Una caratteristica unica dei mitocondri è la presenza di un genoma proprio (mtDNA) che permette la sintesi di proteine fondamentali per il loro funzionamento e che rappresentano solo l'1% del totale delle proteine mitocondriali. Il gruppo di studio identificherà la funzione di TMEM65, una proteina mitocondriale la cui funzione è ad oggi sconosciuta e di come mutazioni del gene associato alla proteina nel mtDNA alterino il processo di differenziamento neuronale che potrebbe essere alla base dell'encefalomiopatia descritta.

Complessivamente sono state ricevute 92 proposte di progetto, presentate da enti di

ricerca italiani non profit, pubblici o privati. Di queste, 78 sono state ritenute idonee e sottoposte al processo di valutazione, affidato a una commissione medico-scientifica di 13 scienziati di caratura internazionale provenienti da tutto il mondo e presieduta dal dr. Massimo Pandolfo della Mc Gill University di Montreal (Canada). A garanzia della trasparenza e della correttezza della valutazione, è stato usato il metodo di peer-review, o revisione tra pari, che indica la valutazione critica che un lavoro o una pubblicazione riceve da parte di specialisti aventi competenze analoghe a quelle di chi li presenta.

*“Anche nella seconda edizione di questo bando abbiamo ricevuto molte proposte dalla comunità scientifica - ha dichiarato **Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon** - Ciò rafforza ulteriormente l'ipotesi che la chiave per svelare i meccanismi alla base di diverse patologie rare ancora senza risposta potrebbe proprio essere "nascosta" in questo ambito d'indagine praticamente inesplorato. Siamo contenti di portare avanti il sodalizio con Fondazione Cariplo e di indirizzare la ricerca in questa direzione con l'auspicio di poter, così, gettare le basi per lo sviluppo di nuove strategie di cura”.*

“La quantità e la qualità dei progetti di ricerca che si sono proposti per questa seconda edizione del bando ci dimostrano la vivacità della comunità scientifica e l'interesse verso il tema. Lo studio del patrimonio genetico umano e la comprensione dei meccanismi all'interno di esso rappresentano infatti un campo di ricerca ad altissimo potenziale, capace di aprire a nuovi scenari diagnostici e terapeutici. Il Bando congiunto Fondazione Cariplo – Fondazione Telethon è un'esperienza di collaborazione estremamente positiva, basata sulla comune convinzione che investire in ricerca e conoscenza sia fondamentale per migliorare la vita delle persone, delle loro famiglie e di tutta la comunità” ha commentato **Giovanni Fosti, Presidente Fondazione Cariplo**.

Fondazione Telethon ETS

Fondazione Telethon ETS è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera “filiera della ricerca” occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre 623 milioni di euro, ha finanziato 2.804 progetti con 1.676 ricercatori coinvolti e 589 malattie studiate. Ad oggi grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica. Strimvelis, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di Libmeldy. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

Fondazione Cariplo

Fondazione Cariplo sostiene progetti di utilità sociale in Lombardia e nelle province piemontesi di Novara e del Verbano Cusio Ossola, sostenendo enti pubblici e organizzazioni non profit. Ogni anno vengono realizzati

mediamente più di 1000 progetti grazie ai contributi a fondo perduto distribuiti mediante bandi, erogazioni emblematiche, territoriali, istituzionali e patrocini, per un impegno di circa 150 milioni di euro. La Fondazione si dedica alla filantropia attraverso le proprie risorse economiche, progettuali e professionali per incentivare e supportare la realizzazione di progetti che mettano al centro il bene comune, la crescita delle persone e l'interesse collettivo.

Dal 1991 ad oggi sono stati sostenuti 37.732 progetti in Lombardia e nelle province piemontesi di Novara e del Verbano-Cusio-Ossola per oltre 3,9 miliardi di euro di contributi a fondo perduto.

In particolare 2447 progetti sostenuti nel settore Ricerca scientifica per circa 563 milioni di euro

Fondazione Cariplo ha orientato la sua attività filantropica 2023 su obiettivi strategici tra i quali il sostegno alla ricerca multidisciplinare e sociale, ai giovani ricercatori, all'economia circolare, alle malattie rare, all'agroalimentare, alla food policy.

Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa Telethon

HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02 85457047 - 346 3204520

Giovanna Giacalone – giovanna.giacalone@havaspr.com – tel. 02 85457053 - 366 6123607

Ufficio stampa Fondazione Cariplo

Bianca Longoni, Responsabile Ufficio stampa, tel. 347 4016851